

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome (Mullerian agenesis)

รายงานผู้ป่วย 1 ราย

ประดิษฐ์ แสงศิริวุฒิ

Abstract : A case of 19 years old woman with primary amenorrhea was treated in Ratchaburi Hospital. The diagnosis was classic case of Mullerian agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome). The patient was treated with Frank's non surgical technique for 4 months. The result was good.

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome (Mullerian Agensis).

Pradit Saengsiriwudh

Department of Obstetric and Gynecology, Ratchaburi Hospital, Ratchaburi.
Region 7 Medical Journal 1992 ; 4 : 295-299

บทคัดย่อ : รายงานผู้ป่วยหญิงไทย 1 ราย อายุ 19 ปี มาด้วยอาการขาดประจำเดือนแบบปฐมภูมิ ให้การวินิจฉัยว่าเป็น Mullerian agenesis ชนิด classic case ได้ให้การรักษาโดยทำ Frank's non surgical technique นาน 4 เดือน ช่องคลอดขยายตัวดีขึ้น ผู้ป่วยพอใจในผลการรักษา

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยหญิงไทยอายุ 19 ปี อาชีพรับจ้าง อยู่
อำเภอท่ายาง จังหวัดราชบุรี

อาการสำคัญ ยังไม่เคยมีประจำเดือนมาเลยตั้ง
แต่เริ่มเป็นสาวจนถึงปัจจุบัน

ประวัติเจ็บป่วยปัจจุบัน ตั้งแต่เริ่มเป็นสาวไม่
เคยมีประจำเดือนมาเลย สบายดีมาตลอด ขณะนี้กำลังจะ
แต่งงาน เกรงว่าจะมีความผิดปกติของร่างกายจึงได้
มาตรวจที่โรงพยาบาลราชบุรี จากการตรวจร่างกายทั่วไป
ปกติดี จากการตรวจภายในพบว่าอวัยวะสืบพันธุ์ภายนอก
ลักษณะเป็นเพศหญิงสมบูรณ์ดี แต่ช่องคลอดเป็น blind

pouch ลึกประมาณ 2.5 ซม. ได้ทำการสืบค้นด้วยการทำ
laparoscopy พบว่า รังไข่ลักษณะปกติ, มดลูกเป็น streak-
like uteri ทั้ง 2 ข้าง ท่อนำไข่ทั้ง 2 ข้างสั้นและคล้าย fibrous
band มี fimbria ผล cytogenetic study karyotype เป็น
46xx จึงให้การวินิจฉัยเป็น Mayer-Rokitansky-Kuster-
Hauser-Syndrome (Mullerian agenesis)

ประวัติเจ็บป่วยอดีต ผู้ป่วยแข็งแรงดีมาตลอด ไม่
เคยสังเกตว่าตัวเองมีช่องคลอดผิดปกติหรือเปล่ามาก่อน ไม่
เคยมีโรคประจำตัวหรือโรคภัยแรงใด ๆ มาก่อน

ประวัติส่วนตัว ผู้ป่วยมีพี่น้องทั้งหมด 4 คน เป็น
หญิง 3 คน รวมทั้งผู้ป่วยด้วยหญิงอีก 2 คน แต่งงานแล้ว

มีบุตรแล้ว ไม่มีประวัติโรคทาง กรรมพันธุ์ในครอบครัว
ประวัติประจำเดือน ไม่เคยมีประจำเดือนมาก่อนเลยในชีวิต ไม่มีอาการปวดท้องน้อยในแต่ละเดือน แต่มีความรู้สึกบวม ๆ ตึง ๆ คัดแน่นเป็นบางครั้ง
ประวัติการคุมกำเนิดและการตั้งครรภ์ ยังไม่ได้แต่งงาน ไม่เคยมีเพศสัมพันธ์มาก่อน

การตรวจร่างกาย

อุณหภูมิ 36.8 °C ชีพจร 76 ครั้ง/นาที
หายใจ 20 ครั้ง/นาที ความดันโลหิต 110/70 มม.ปรอท
น้ำหนัก 46 กิโลกรัม ส่วนสูง 153 ซม.

ลักษณะทั่วไป : เป็นหญิงสาว รูปร่างสมส่วน ไม่ซีด ไม่บวม ไม่เหลือง ไม่มีไข้ สติสัมปชัญญะดี ไม่มี hirsutism หรือ webbed neck ไม่มีเสียงห้าว

หู ตา คอ จมูก ต่อมธัยรอยด์ : ปกติ
เต้านมและหัวนม : ลักษณะเป็นเพศหญิงที่ ปกติ

หัวใจและปอด : ปกติ
แขนและขา : ปกติ, ไม่มี deformities
Axillary hair : ปกติ
Pubic hair : การกระจายเป็นแบบ

หลัง : เคลื่อนไหวได้ตามปกติ คลำกระดูกสันหลังไม่พบ deformities

การตรวจหน้าท้อง

ไม่มีรอยแผลผ่าตัด ตับ ม้าม ไต คลำไม่ได้
ผนังหน้าท้องปกติ นุ่ม กดไม่เจ็บ คลำไม่ได้ก้อน
ผิวด้านใด ๆ ทั้งที่หน้าท้องและขาหนีบ

การตรวจภายใน

อวัยวะสืบพันธุ์ภายนอก : มีการกระจายของขนที่หัวหน่าว แบบเพศหญิงผู้ใหญ่ทั่วไป la-

bia majora และ labia minora
ปกติ, urethral orifice และ clitoris ปกติ

ช่องคลอด : เป็น blind pouch ลึกประมาณ 2.5 ซม. ไม่เห็นปากมดลูก

การตรวจทางทวารหนัก

Sphincter tone ดี คลำไม่ได้มดลูก และปากมดลูก
ไม่พบก้อนผิดปกติใด ๆ ไม่เจ็บ แต่รู้สึกตึง ๆ บริเวณ
ตำแหน่งมดลูก

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

1. Complete blood count : ปกติ
2. Urine analysis : ปกติ
3. Cytogenetic study : Sex chromatin positive karyotype 46xx
4. Intravenous pyelography : ปกติ

การรักษา

เนื่องจากผู้ป่วยอยู่ในวัย sexual active life แล้ว และมีแผนการที่จะแต่งงานกันอีกประมาณ 1 ปี ประกอบกับมีความกังวลกับปัญหาที่ตัวเองเป็นอยู่มากเกี่ยวกับการที่ช่องคลอดสั้นและไม่มีประจำเดือน จึงได้อธิบายให้ผู้ป่วยเข้าใจอย่างระมัดระวังว่าผู้ป่วยไม่ได้มีความผิดปกติร้ายแรงอะไร ลักษณะต่าง ๆ ก็เป็นหญิงทั้งหมด สามารถดำเนินชีวิตได้เหมือนหญิงปกติ เพียงแต่ไม่สามารถมีลูกได้ และช่องคลอดมีขนาดเล็ก ซึ่งปัญหาอันหลังนี้ แพทย์สามารถช่วยเหลือได้ทั้งวิธีการผ่าตัดและไม่ต้องผ่าตัด ผู้ป่วยเลือกใช้วิธีการไม่ต้องผ่าตัดก่อน จึงได้แนะนำวิธี Frank's non surgical technique ให้ผู้ป่วย โดยให้ผู้ป่วยใช้ vaginal dilator สอดเข้าไปในช่องคลอดทาง vaginal pouch ในแนว downward และ posterior direction เป็นเวลา 2 สัปดาห์ แล้วจึงเปลี่ยนทิศทางเป็น upward ในแนวแกนตามปกติของช่องคลอด ให้ทำทุกวัน วันละ 2 ครั้ง นานครั้งละประ-

มาจน 15-20 นาที เวลาสอดให้สอดเข้าให้ลึกที่สุด จนกระทั่งมีความรู้สึกไม่สบายพอสมควร (modest discomfort) จึงหยุด แล้วค่อย ๆ เปลี่ยน dilator ขนาดใหญ่ขึ้นเรื่อย ๆ ผู้ป่วยก็เข้าใจดี และให้ความร่วมมือดี ผู้ป่วยมาตรวจตามนัดทุก 1 เดือน ในช่วง 3 เดือนแรกก็ปฏิบัติตามคำแนะนำเป็นอย่างดี ได้ให้กำลังใจและแนะนำให้ปฏิบัติต่อไปอีก 1 เดือนถัดมา ตรวจภายในพบว่าช่องคลอดมี vaginal pouch ลึกประมาณ 4-4.5 ซม. ซึ่งผู้ป่วยมีความพึงพอใจ จึงได้แนะนำให้ปฏิบัติตามเดิมต่อไป

บทวิจารณ์

ผู้ป่วยรายนี้มีมาโรงพยาบาลด้วยปัญหาของ Primary amenorrhea สภาพร่างกายทั่วไปปกติ และมีลักษณะของสัญลักษณ์ทางเพศระยะที่ 2 (Secondary sexual characteristic) เป็นเพศหญิง ช่องคลอดเป็น blind pouch และตรวจไม่พบมดลูก ทำให้คิดถึงภาวะ Mullerian agenesis มากที่สุด แต่ก็มีบางภาวะที่มีลักษณะอาการคล้ายคลึงกัน เช่น ภาวะ testicular feminization, true hermaphrodite หรือ cryptomenorrhea เป็นต้น¹²

การทำ laparoscopy อาจไม่จำเป็นต้องทำทุกราย ในผู้ป่วย vaginal agenesis โดยเฉพาะถ้าคิดว่าการตรวจร่างกายแม้นยา เราจะทำเฉพาะในรายที่การตรวจร่างกายแล้วยังไม่แน่ใจ หรือสงสัยว่าจะมี functioning uterus หรือไม่ หรือในรายที่พบ Y-chromosome^{3,4} แต่อย่างไรก็ตามการทำ laparoscopy ก็นับว่ามีความสำคัญในการยืนยันพยาธิสภาพในช่องเชิงกราน⁵ เพราะสามารถตัดชิ้นเนื้อส่งตรวจได้ด้วย ในผู้ป่วยรายนี้ได้ส่งตรวจ karyotype พบ ลักษณะ chromosome เป็น 46xx จึงยืนยันและให้การวินิจฉัยผู้ป่วยรายนี้ว่าเป็น Mullerian agenesis แบบ classic case ที่เรียกว่า Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser-Syndrome คือไม่มีช่องคลอด มดลูกไม่เจริญพบเป็นแบบ rudimentary, ท่อนำไข่สั้น รังไข่ปกติและอยู่ใน pelvic brim^{6,7}

Mullerian agenesis พบได้ประมาณ 1-5 ต่อ 1000

รายของทารกเพศหญิง⁶ 90-95% ของผู้ป่วยไม่มีปากมดลูกและมดลูก⁷ เป็นสาเหตุสำคัญของการเกิด primary amenorrhea ได้เป็นอันดับ 2 รองจาก gonadal dysgenesis^{2,8} คือประมาณ 12%⁹ การเจริญของ gonad เป็นอิสระจาก Mullerian duct ดังนั้น ผู้ป่วยจึงมีการเจริญและหน้าที่ของรังไข่เป็นปกติ การเปลี่ยนแปลงเป็นมะเร็งไม่ต่างไปจากปกติจึงไม่มีความจำเป็นที่จะต้องตัดเอารังไข่และ remnant ของ Mullerian duct ออก สาเหตุที่แท้จริงของโรคนี้ยังไม่มีการทราบโดย Knab ได้ตั้งข้อสันนิษฐานไว้ว่าอาจเกิดจาก⁷

1. มีการสร้าง Mullerian regressive factor ที่ไม่เหมาะสมใน female embryonic gonad ซึ่งโดยปกติไม่ควร สร้าง
2. การลดลงของ estrogen receptors ใน lower Mullerian duct
3. การหยุดของ Mullerian duct development โดย teratogenic agent
4. Mesenchymal inductive defect
5. Sporadic gene mutation

ผู้ป่วยที่มี Mullerian agenesis สามารถพบร่วมกับความผิดปกติของระบบทางเดินปัสสาวะได้ใน 3^{7,8} เช่น ไตข้างเดียว, pelvic kidney เป็นต้น จึงควรทำ intravenous pyelography ทุกราย ในผู้ป่วยโรคนี้ นอกจากนี้อาจพบร่วมกับความผิดปกติของกระดูกได้ถึง 12%^{7,8} ซึ่งส่วนใหญ่มักเป็นที่กระดูกสันหลัง เช่น fused vertebra เป็นต้น

ผู้ป่วยรายนี้มีแผนการที่จะแต่งงาน ซึ่งปัญหาที่มีช่องคลอดขนาดเล็กนั้น แพทย์สามารถช่วยเหลือได้ทั้งโดยวิธีการผ่าตัดและไม่ต้องผ่าตัด

วิธีที่ไม่ต้องผ่าตัดได้แก่ Frank's technique โดยการใช้ vaginal dilator สอดเข้าไปใน vaginal pouch นั้น ซึ่งวิธีนี้ต้องใช้ ความอดทนและความร่วมมือจากผู้ป่วยเป็นอย่างดี พร้อมทั้งกำลังใจจากแพทย์ด้วย วิธีนี้เหมาะสำหรับผู้ป่วยที่ช่องคลอดมีความลึกเพียงพอพอสมควร และควรแนะนำให้ทำเป็นวิธีแรก เนื่องจากถ้าประสบความสำเร็จก็ไม่จำเป็นต้องผ่าตัด^{4,9} และถ้าไม่ประสบความสำเร็จก็

สามารถอาศัยการผ่าตัดตามมาได้⁷

ส่วนวิธีการผ่าตัดในปัจจุบันที่นิยมกันมาก มี 2 แบบคือ Mc Indoe operation และ Williams operation

Mc Indoe operation มีหลักการคือ แยกให้เกิดช่องว่างระหว่างท่อปัสสาวะและกระเพาะปัสสาวะกับ rectum แล้วนำช่องว่างนั้นด้วย split thickness skin graft^{5,6,7,10} เป็น ideal treatment ในรายที่ absent vagina with non existent or superficial vaginal sulcus⁵ และยังใช้ได้ ในรายที่มี functioning uterus แต่ไม่มีช่องคลอด หรือในรายที่ไม่เหมาะสมสำหรับการทำ Williams operation เช่น รายที่มี poorly developed labia หรือรายที่มีรูเปิดของท่อปัสสาวะมาก^{3,7,11}

Williams operation มีหลักการ คือ ทำช่องคลอดเทียมขึ้นมาเป็น external pouch โดยอาศัย labial tissues เป็นวิธีที่ง่าย เสียเลือดน้อยกว่า ไม่ค่อยมี serious local complication ผลหายเร็วกว่า ดูแลง่ายกว่า และช่องคลอดที่สร้างขึ้นใหม่นี้ไม่ตึงง่ายเหมือนของ Mc Indoe operation ที่ต้องอาศัย dilator สม่่าเสมอ จึงสามารถ ทำได้ในรายที่ยังไม่มีแผนการแต่งงานในอนาคตใกล้ ๆ ได้ด้วย^{7,10,11} วิธีการผ่าตัดนี้เป็น ideal operation เมื่อ labia ปกติ และ vaginal sulcus ลึกตั้งแต่ 2 ซม.ขึ้นไป⁵ ทั้งยังสามารถทำในรายอื่น ๆ เช่น testicular feminization หรือในผู้ป่วยที่มีหดสั้นเข้าของช่องคลอด ภายหลังทำผ่าตัดช่องคลอดออกไปมาก¹² ในระยะแรกของการผ่าตัดทิศทางของช่องคลอดเทียมอาจจะไม่อยู่ในตำแหน่งที่เหมาะสม ภายหลังจากการที่ใช้ dilator ช่วยกดและถ่างช่องคลอดหรือมีการร่วมเพศสักระยะหนึ่ง จะช่วยดันให้ทิศทางของช่องคลอดเทียมเข้าสู่ทิศทางที่เป็นธรรมชาติ

สรุป

รายงานผู้ป่วยหญิงไทยโสด ให้การวินิจฉัยว่าเป็น Mullerian agenesis ชนิด classic case ได้ให้การรักษาโดยทำ Frank's non surgical technique 4 เดือนแล้ว ช่องคลอดขยายตัวขึ้นดี ผู้ป่วยพอใจในผลการรักษามาก

เอกสารอ้างอิง

1. ดวงเดือน คงศักดิ์. ฮอริโมนบำบัดและโรคของต่อมไร้ท่อทางสูตินรีเวช. กรุงเทพมหานคร : บริษัทเมดาร์ท, 2527:60-63.
2. Jansen RPS. Amenorrhea. In : Pauerstein CJ, ed. Gynecologic disorder : differential diagnosis and therapy. New York : Grune and Stratton, 1982:13-20.
3. Freoze RM. Construction of an artificial vaginal. In : Roberts DWT, ed. Operative surgery : Fundamental international techniques : Gynecology and obstetrics. London : Butterworths, 1977 : 54-56.
4. Dewhurst J. Integrated obstetrics and gynecology for postgraduates. 3rd ed. Singapore : PG Publishing, 1983:8-11.
5. Lees DH, Singer A. Vaginal surgery for congenital abnormalities and acquired constrictions. Clin Obstet Gynecol 1982; 25 (4) : 883-895.
6. Harkins JL, Gysler M and Cowell CA. Anatomical amenorrhea : the problems of congenital vaginal agenesis and its surgical correction. Pediatr Clin North Am 1981; 28 and (2) : 345-354.
7. Mattingly RF, Thompson JD. Te linde's operative gynecology. 6th ed. Philadelphia : J.B.Lippincott, 1985: 345-362.
8. Speroff L, Glass RH and Kase NG. Clinical gynecologic endocrinology and infertility. 3rd ed. Baltimore : Williams and Wilkins, 1983: 157-161.
9. Morley GW. Uterine and vaginal anomalies. In : Quilligan EJ, ed. Current therapy in obstetrics and gynecology 2. Philadelphia : W.B.Saunders, 1983 : 181-186.
10. Capraro VJ, Gallego MB. Vaginal agenesis. Am J Obstet Gynecol 1976 ; 124(1): 98-107.
11. Feroze Rm, Dewhurst JJ and Welpy G. Vaginoplasty at the Chelsea hospital for women : a comparison of two techniques. Br J Obstet Gynecol 1975 ; 82 : 536-540.

12. Williams EA. A simple method of vaginal construction . In
: Taymor ML, Green TH Jr,eds. Progress in gynecology

volume VI. New York : Grune and Stratton, 1975 : 671-
687.

อภิธานศัพท์
จาก

ห้วงหุ้นส่วนจำกัด เอส ที ไลน์